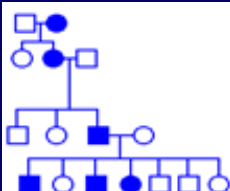
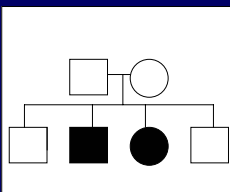


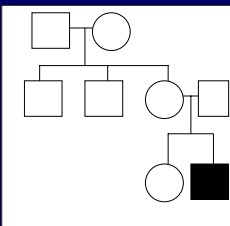
la dislessia evolutiva si eredita



Ogni generazione
 Ha un dislessico: il
 Genitore Trasmette
 al figlio



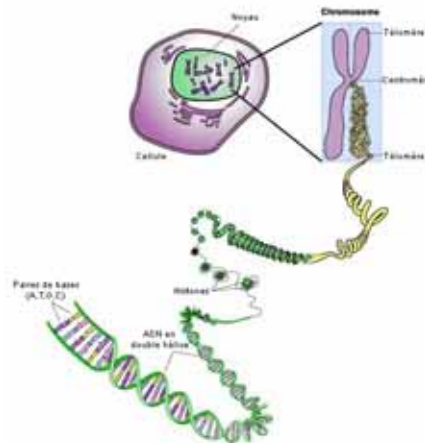
Il probando dislessico
 Ha genitori sani e
 Fratelli dislessici



Il probando dislessico
 Può non avere
 Parenti prossimi
 affetti

I geni sono le unità che veicolano l'informazione ereditaria

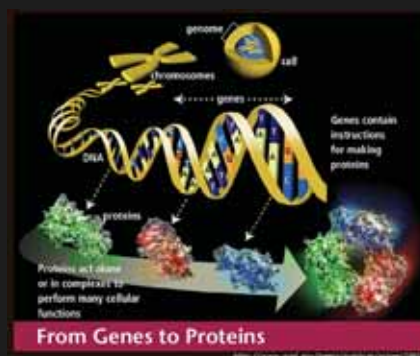
Per ogni tipo di gene possediamo due copie, una ereditata dal padre ed una dalla madre.



Un gene produce una proteina

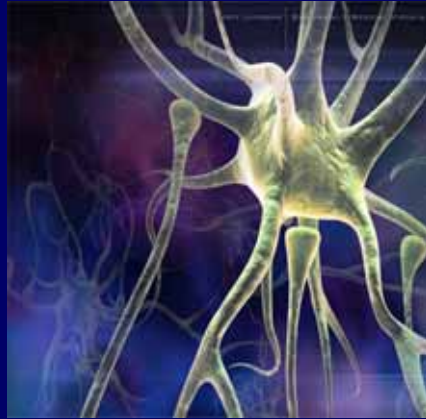
Una mutazione di un gene può determinare la produzione di una proteina alterata

Una proteina alterata può perdere la sua funzione, i.e. recettore, neurotrasmettitore, regolatore della interazione neuronale, controllo della migrazione neuronale



La lettura è un'abilità complessa

I geni codificano per elementi costitutivi che rendono possibili i processi neuropsicologici più elementari coinvolti nel processo di lettura



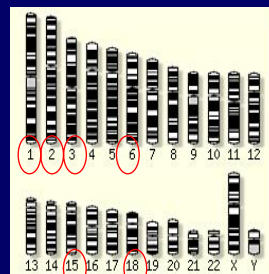
Più geni sono coinvolti nel determinare la suscettibilità a sviluppare la dislessia

Conosciamo la localizzazione di alcuni geni, ma non la loro funzione

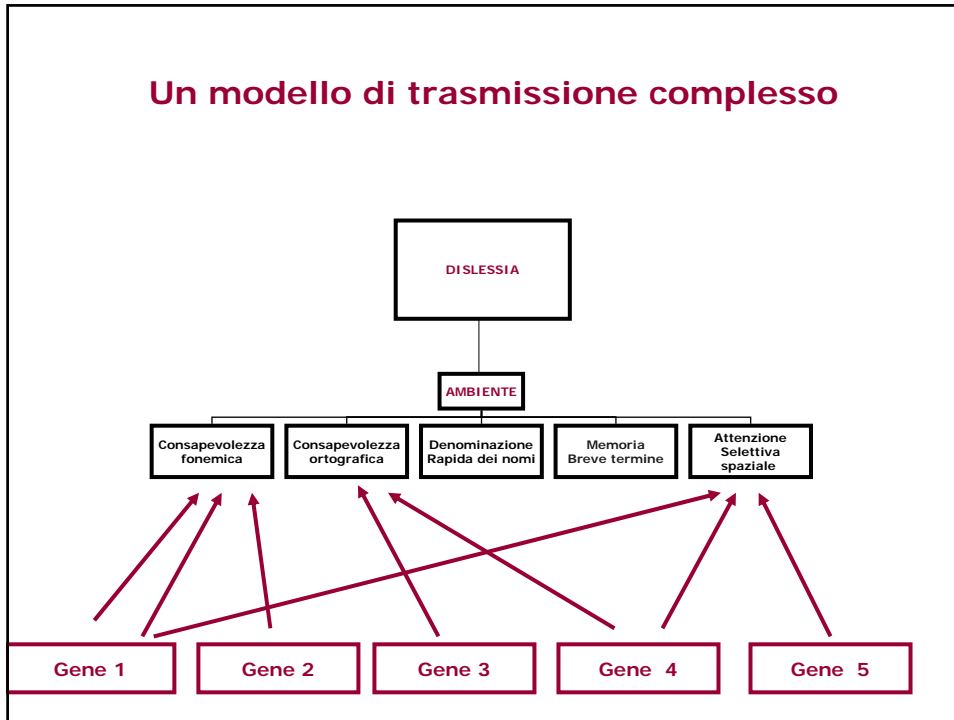
Ognuno di questi geni non è necessario e non è sufficiente

La difficoltà di lettura è mediata dall'azione congiunta di almeno due o più di questi geni

Ogni gene ha un effetto, più o meno determinante sulla manifestazione della dislessia



Un modello di trasmissione complesso



Non sempre possedere tutti i geni necessari e sufficienti determina la manifestazione della difficoltà di lettura

- Un ambiente sfavorevole può contribuire alla manifestazione del puzzle genetico pro dislessia
- Un ambiente favorevole può nascondere il puzzle genetico pro dislessia

Scienze
Geni e ambiente
 Un puzzle genetico pro dislessia può essere influenzato dall'ambiente. Un ambiente sfavorevole può contribuire alla manifestazione della difficoltà di lettura, mentre un ambiente favorevole può nascondere il puzzle genetico pro dislessia.



dislessia evolutiva



le caratteristiche dei potenziali evocati nei neonati figli di dislessici sono predittive della modalità di acquisizione linguistica

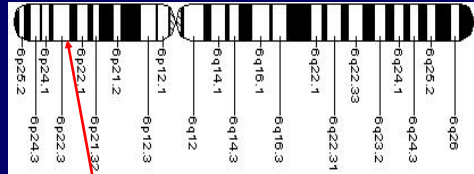
Neonati figli di dislessici presentano un pattern di risposta ai potenziali evocati nell'emisfero di destra che predice una modalità meno brillante di processazione del linguaggio all'età di 2 anni e mezzo



Esiste un fattore biologico evidenziabile molto precocemente, probabilmente determinato da fattori genetici, che contribuisce allo sviluppo di difficoltà di linguaggio

From: Jyvaskyla Longitudinal study of Dyslexia (JLD) on developmental factors linked to reading and dyslexia, University of Jyvaskyla, Finland

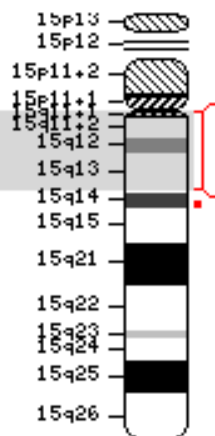
Cromosoma 6: vicini a comprendere



KIAA0319 è localizzato nell'area 6p22.3-p22.2; produce una proteina la cui funzione è solo parzialmente conosciuta. Viene espresso nel cellule neuronali corticali.

Un gene risiede nel cromosoma 15

Ideogram



Abbiamo confermato il segnale in una regione di circa 4 Mb nella regione 15q

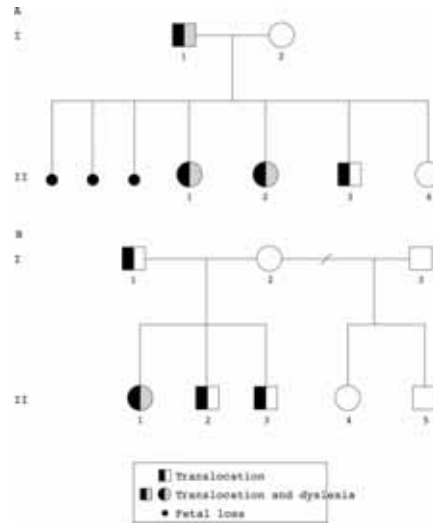
Studi precedenti indicano Un segnale a livello del Braccio lungo del cromosoma 15. } ~4Mb

in un campione italiano di 121 famiglie nucleari di bambini dislessici

Le paia di basi (bp) sono gli elementi costitutivi della doppia elica di DNA. La lunghezza sul genoma si misura in numero di paia di basi, essendo 1Kb=1000bp, 1Mb=1000 000 bp. Un gene in media è lungo 50000 bp

Marino et al. 2004 J Med Genet 41:42-46.

No Caption Found



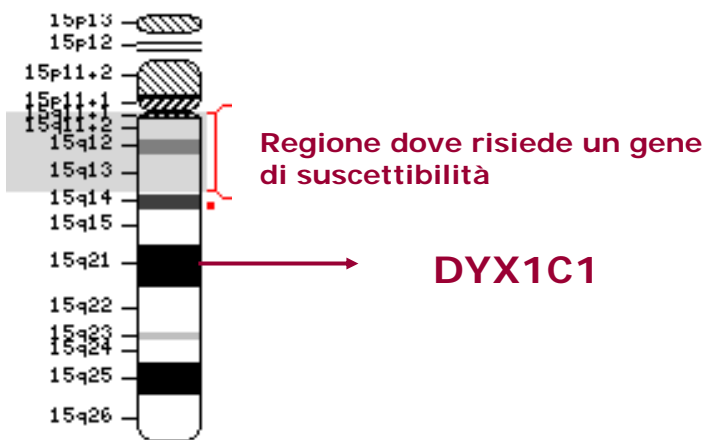
Nopola-Hemmi, J. et al. J Med Genet 2000;37:771-775

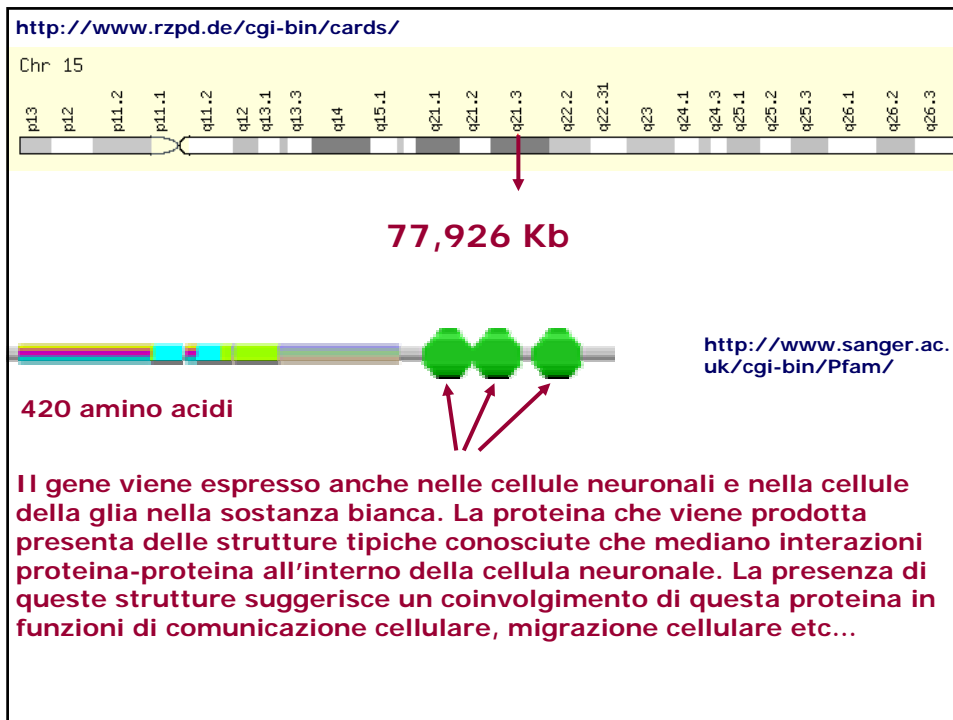


Copyright ©2000 BMJ Publishing Group Ltd.

un secondo gene sul cromosoma 15

Ideogram





Perplessità sul ruolo del gene *dyx1c1* nella dislessia evolutiva

- La frequenza delle mutazioni del gene *dyx1c1* è uguale nei dislessici e nella popolazione generale
- Quando un genitore trasmette al proprio figlio una copia di questo gene alterato, non aumenta la probabilità che il figlio manifesti la dislessia
- Probabilmente esistono famiglie isolate, con particolari forme di dislessia, per le quali questo gene è responsabile del rischio conferito

Istituto Scientifico Eugenio Medea, Bosisio Parini, Lecco

Unità di psicopatologia dell'età evolutiva

Alessandra Citterio

Cecilia Marino

Massimo Molteni

Maria Nobile

Nello Salandi

Laura Vanzin

Servizio di Psicologia e Neuropsicologia

Cognitiva

Andrea Facoetti

Maria Luisa Lorusso

Laboratorio di biologia molecolare

Maria Teresa Bassi

Roberto Giorda

Collaborazioni

Dipartimento di Neuroscienze

Università San Raffaele &

Istituto Scientifico San Raffaele Milano

Marco Battaglia

